

Univerzita Karlova

Fakulta tělesné výchovy a sportu v Praze

Katedra Fyzioterapie

Kazuistika dítěte s Downovým syndromem

Bakalářská práce

Vedoucí práce: PhDr. Hašková Andrea

Vypracovala: Špiritović Maja

Praha 2009

Souhrn

Název práce: *Kazuistika dítěte s Downovým syndromem*

Title: *Case report of child with Down syndrome*

Záměrem mé práce je bližší náhled na využití rehabilitačních možností v léčebné rehabilitaci, přesněji v oblasti fyzioterapie a to u diagnózy Downův syndrom (dále DS). Včasná a komplexní rehabilitace je velmi důležitým faktorem pro budoucí plnohodnotný život lidí s touto diagnózou.

Práce je rozdělena do dvou částí, obecné a speciální.

Obecná část se ve zkratce zabývá historií, charakteristikou a diagnostikou DS. Srovnává psychomotorický vývoj u zdravého dítěte a dítěte s touto diagnózou. Dále seznamuje s prevencí DS, sociálně právními aspekty, vhodností rané péče a dále i s vyšetřovacími metodami a metodami užívanými ve fyzioterapii.

Speciální část se zabývá vyšetřením a terapií u pacientky s danou diagnózou od vstupního kineziologického rozboru, přes intenzivní rehabilitační program během jednoho měsíce, až po kontrolní kineziologický rozbor se zhodnocením výsledku terapie a závěrem.

Klíčová slova / Key words: Downův syndrom, Psychomotorický vývoj, Trizomie, fyzioterapie, rehabilitace.

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma „Kazuistika dítěte s Downovým syndromem“, vypracovala samostatně pod vedením PhDr. Andrey Haškové a s použitím odborné literatury uvedené na konci mé práce.

Souhlasím se zapůjčením této Bakalářské práce ke studijním účelům. Prosím, aby byla vedena přesná evidence vypůjčovatелů, kteří musí pramen převzaté literatury řádně citovat.

Praha, 21. března 2009

Podpis: *Spirtovic Miroslav*

(Den dětí s Downovým syndromem)

[illegible]

PODĚKOVÁNÍ

Touto cestou bych ráda poděkovala vedoucí Bakalářské práce, kterou byla PhDr. Andrea Hašková. Pomáhala mi s nejasnostmi, které jsem během práce řešila. Také mě blíže seznámila s problematikou postižených dětí nejen v rámci diagnózy morbus Down, za což jsem vděčná. Poděkování patří i zařízení, které mi umožnilo spolupráci s dětmi s touto diagnózou. A v neposlední řadě mamince malé pacientky.

Obsah

1	ÚVOD	10
2	OBEČNÁ ČÁST	11
2.1	Pohled do historie.....	11
2.2	Genetický základ Downova syndromu	11
2.2.1	Vznik chromozomální aberace	11
2.2.2	Trizomie	12
2.3	Prenatální diagnostika.....	12
2.3.1	Metody prenatální diagnostiky	13
2.3.2	Prevence	14
2.4	Primární znaky.....	14
2.4.1	Fyzické rysy	14
2.5	Sekundární znaky	15
2.6	Psychomotorický vývoj.....	16
2.7	Stupně mentální retardace	17
2.8	Včasná péče	18
2.9	Dítě s Downovým syndromem v rodině	19
2.10	Sociálně právní aspekty	19
2.11	Fyzioterapeutické postupy.....	20
2.11.1	Vyšetřovací metody	20
2.11.1.1	Anamnéza	20
2.11.1.2	Vyšetření aspektů.....	20
2.11.1.3	Vyšetření antropometrie.....	20
2.11.1.4	Vyšetření pomoci olovnice.....	21
2.11.1.5	Dynamická vyšetření páteře.....	21
2.11.1.6	Goniometrie	21
2.11.1.7	Vyšetření mimických svalů (svalový test dle Jandy).....	21
2.11.1.8	Vyšetření hypermobility dle Jandy a Sachseho.....	22
2.11.1.9	Vyšetření pánve	22
2.11.1.10	Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy	22
2.11.1.11	Vyšetření globálních stereotypů	23
2.11.1.12	Neurologické vyšetření	24
2.11.1.13	Vyšetření úchopu.....	25

2.12	Terapie	25
2.12.1	Fyzioterapie u dětí.....	25
2.12.2	Metody užívané ve fyzioterapii.....	26
2.12.2.1	Redolf Castilio Morales, orofaciální regulační terapie....	26
2.12.2.2	Léčebná tělesná výchova	26
2.12.2.3	Ergoterapie	27
2.12.2.4	Fyzikální terapie.....	27
2.12.3	Doporučení.....	27
3	SPECIÁLNÍ ČÁST	28
3.1	Metodika práce.....	28
3.2	Anamnéza	29
3.2.1	Anamnéza – nepřímá	29
3.2.2	Výpis ze zdravotní dokumentace	30
3.3	Diferenciální rozvaha	32
3.4	Vstupní kineziologické vyšetření	32
3.4.1	Aspekce	32
3.4.2	Vyšetření antropometrie.....	34
3.4.3	Dynamické vyšetření páteře	34
3.4.4	Vyšetření mimických svalů	34
3.4.5	Vyšetření hypermobility dle Jandy a Sachseho.....	35
3.4.6	Vyšetření pánve	36
3.4.7	Vyšetření globálních stereotypu	36
3.4.8	Neurologické vyšetření	37
3.4.9	Vyšetření úchopu.....	38
3.4.10	Neprovedená vyšetření	39
3.4.11	Závěr vyšetření.....	39
3.5	Cíl terapie	40
3.6	Krátkodobý RHB plán	40
3.7	Záznam o průběhu terapie.....	41
3.7.1	16. 1. 2009 – 1. Návštěva	41
3.7.2	19. 1. 2009 – 2. Návštěva	41
3.7.3	21. 1. 2009 – 3. Návštěva	42
3.7.4	23. 1. 2009 – 4 Návštěva	42
3.7.5	26. 1. 2009 – 5 Návštěva	43

3.7.6	28. 1. 2009 – 6 Návštěva	43
3.7.7	30. 1. 2009 – 7 Návštěva	44
3.7.8	9. 2. 2009 – 8 Návštěva	44
3.7.9	11. 2. 2009 – 9 Návštěva	44
3.7.10	13. 2. 2009 – 10 Návštěva	45
3.7.11	16. 2. 2009 – 11 Návštěva	45
3.7.12	18. 2. 2009 – 12 Návštěva	46
3.8	Výstupní kineziologické vyšetření	46
3.8.1	Aspekce	46
3.8.2	Dynamická vyšetření páteře.....	46
3.8.3	Vyšetření mimických svalů	46
3.8.4	Vyšetření hypermobility dle Jandy a Sachseho.....	46
3.8.5	Vyšetření pánve	47
3.8.6	Vyšetření globálních stereotypů	47
3.8.7	Neurologické vyšetření	47
3.8.8	Vyšetření úchopu.....	47
3.9	Zhodnocení efektu terapie.....	48
3.10	Dlouhodobý RHB plán.....	48
4	ZÁVĚR	49

SEZNAM LITERATURY

Další zdroje

SOUHLAS ETICKÉ KOMISE

PŘÍLOHY

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

AA.....	atlantoaxiální
ADL.....	activities of daily living
CNS.....	centrální nervový systém
DG.....	dechová gymnastika
Dg.....	diagnóza
DK.....	dolní končetina
DKK.....	dolní končetiny
DNA.....	deoxyribonukleová kyselina
DRS.....	dětský rehabilitační stacionář
DS.....	Downův syndrom
DX.....	pravá
g.t.....	gestační týden
HK.....	horní končetina
HKK.....	horní končetiny
IQ.....	intelligenční kvocient
KC.....	kondiční cvičení
LS.....	lumbosacrální
LTV.....	léčebná tělesná výchova
m.....	musculus
MR.....	mentální retardace
MT.....	měkké techniky
NO	nynější onemocnění
OA.....	osobní anamnéza
PK.....	pravá komora
PMV.....	psychomotorický vývoj
RA.....	rodinná anamnéza
RHB.....	rehabilitace (rehabilitační)
RNA.....	ribonukleová kyselina
RS.....	rytmická stabilizace
SA.....	sociální anamnéza
SCM.....	m. sternocleidomastoideus

SIAS.....spina iliaca anterior superior
SIN.....levá
SIPS.....spina iliaca posterior superior
SMS.....senzomotorická stimulace
Th-L.....thoracolumbální

1 ÚVOD

Downův syndrom (dále DS) je nejčastější vrozenou chromozomální vadou provázenou mentální retardací. V současnosti se naše lékařství snaží pomocí dokonalejší prenatalní diagnostiky zjistit jakékoliv genetické vady již ve fázi embrya. I přes možnosti prenatalní prevence a prenatalní diagnostiky výskyt DS neklesá, naopak se zdá, že jeho procento se mírně zvyšuje. Na druhou stranu z hlediska následné zdravotní péče, přístupu k výchově a vzdělávání můžeme s jistotou říci, že pomyslná křivka kvality života se zvedá. Možnost vzdělávání, integrace a dalších aktivit přispívá nejen ke zlepšení kvality života jedinců s DS, ale i jejich rodin. V dospělosti jsou potom jejich šance na uplatnění ve společnosti vyšší než kdykoliv dříve. Downův syndrom není možné nikdy vyléčit, doufejme v budoucnost a výzkum.

V průběhu studia na střední škole v Sarajevu jsem se setkala s diagnózou Downova syndromu a zároveň i se širokým okruhem problémů, které jsou s touto diagnózou spojené. Již v tomto období jsem se začala zajímat o tuto diagnózu a o všechny možnosti jak pomoci klientům postiženým tímto syndromem. Velice mě zaujala míra komplexnosti různých přístupů, neboť mezi ně náleží metoda delfinoterapie, kterou se chci zabývat v budoucnu, a která v sobě zahrnuje jak fyzioterapii, psychoterapii, tak i fototerapii, vibrační terapii a psychostimulaci.

Z tohoto důvodu jsem si jako téma své bakalářské práce vybrala problematiku rehabilitace dětí s DS, abych si rozšířila své znalosti o rehabilitaci osob s tímto postižením, které bych dále mohla využít i v rámci svého budoucího povolání.

Hlavním cílem mé práce je seznámit čtenáře s onemocněním DS a zejména s možnostmi rehabilitace u této diagnózy. Poukázat, že pokud s dítětem začneme pracovat již v raném věku, toto onemocnění sice nevyléčíme, ale přispějeme k maximálnímu rozvoji ve všech složkách vývoje, které povedou u těchto jedinců k větší samostatnosti a tím i optimálnějšímu zařazení do rodinného a sociálního života.

2 OBECNÁ ČÁST

2.1 Pohled do historie

Zmínky o osobách, jejichž fenotyp odpovídal lidem s DS, naležeme už hluboko v minulosti. V roce 1866 vytvořil anglický lékař John Langdon Down první vědeckou studii o pacientech mentálně i pohybově postižených, kteří si byli souborem fyzických znaků podobní. Oddělil DS od oligofrenií a hypothyreóz, pod které byl dosud zahrnován. Pro jejich typicky asijský vzhled vytvořil termín „mongoloismus“. Dnes se již termín nepoužívá.

Po Downovi přicházeli další lékaři přidávající své poznatky o projevech DS a domněnky o příčině. Celkem se uvádělo 55 typických symptomů. Proto je druhým označením chromozomální abnormality syndrom. U žádného člověka s DS nejsou všechny naráz. Nejvýraznější pokrok ve zkoumání této vady byl v roce 1959, kdy tři francouzští badatelé objevili chromozom navíc u každého dítěte s DS.[(12), (14), (20)]

2.2 Genetický základ Downova syndromu

2.2.1 Vznik chromozomální aberace

Podstatou všech patologických genetických stavů jsou tzv. mutace. Známe tři druhy mutací:

- Genové, při kterých se mění DNA nebo RNA
- Genomové, při kterých se mění celé sady chromozomů
- Chromozomové, kde je změněn tvar nebo počet chromozomu (případ

DS)

Buňky v lidském těle pochází z jedné počáteční, kterou je oplodněné vajíčko (zygota). V každé je 23 párů chromozomů. 22 tzv. autozomů a 1 pár genozomů (pohlavní chromozomy). Jedna polovina pochází ze zárodečné buňky matky a druhá otce. Následuje buněčné dělení (mitóza) a každá somatická buňka má vždy stejný počet chromozomů jako buňka původní. Pokud tomu tak není, každá další buňka, tvořící se od této je jiná, chybná. Označujeme to jako chromozomální aberaci.

Nejčastěji dochází k těmto čtyřem formám chromozomálních aberací autozomů:

Numerické aberace

- Zmnožení dvou chromozomů na tři u kteréhokoliv páru nazýváme *trizomie*.
- Pokud se jeden chromozom u kteréhokoliv páru ztratí, jde o *monozonii*.

Strukturální aberace

- Ztráta části chromozomu je *delece*.
- Přemístění části nebo celého chromozomu na jiný se nazývá *translokace*.

2.2.2 Trizomie

U DS se jedná o trizomii 21. chromozomu, což může vzniknout při špatném prvním dělení buňky po oplodnění, kdy nedojde k rozdělení chromozomu 21 a spojí se s jiným rozděleným. Dále, vliv na vznik trizomie mohou mít i vnější vlivy jako chemikálie, radiace nebo některé druhy virů.

Formy trizomie

- Nondisjunkční forma
- Translokační forma
- Mozaiková forma

[(9), (12), (14), (15), (18), (20), (21)]

2.3 Prenatální diagnostika

Těhotné ženy podstupují v průběhu těhotenství vyšetření, která mají předcházet komplikacím v těhotenství a při porodu. Mimo jiných sem řadíme i testy odhalující vrozené vady. Na plod nelze terapeuticky působit dříve, než se narodí. Prenatální diagnostika tedy neslouží k léčení vady, na rozdíl od prenatální prevence, která v jistých případech má možnost vzniku vady zabránit. Prenatální genová terapie je zatím stále jen dalekou budoucností.

2.3.1 Metody prenatalní diagnostiky

Neinvazivní metody

Nezasahují do organismu ženy a využívají se k hromadnému vyšetřování tzv. screeningu. Patří sem:

- Ultrasonografie
- Biochemické vyšetření krve matky

Neinvazivními metodami se dá zjistit až 65% plodů s trizomií a to už na začátku 2. trimestru.

Invazivní metody

Spočívají v získávání vzorků tkání embrya pod ultrazvukovou kontrolou. Nesou sebou rizika pro matku i dítě. Jsou proto indikovány jen pokud existuje faktor, zvyšující riziko vrozené vady, např. matka ve věku 35 let i starší, otec ve věku 45 až 50 let nebo starší, sourozenec s DS nebo jinou chromozomální odchylkou, balancování translokace rodičů atd. Provádí se až po 11. týdnu těhotenství. Patří sem:

- Amiocentéza (AMC)
- Odběr choriových klků (CVS)
- Kordocentéza
- Fetoskopie

I při dnešních možnostech prenatalní diagnostiky není možné vymítit všechny dědičné choroby. V boji proti některým z nich pomáhají vyhledávací tzv. *screeningové programy*. Vyhledávají členy populace, které ve svém genotypu nesou nežádoucí geny. Příkladem cíleného screeningu je vyšetření karyotypu u matek nad 35. let. V České republice je dobrovolné. [(14), (18), (20), (22)]

2.3.2 Prevence

Primární prevence

Základem je plánování rodičovství v adekvátním věku a vyloučení rizikových faktorů jako je kouření, alkohol, léky a jiné nevhodně působící vlivy.

Sekundární prevence

Vyhledávání vrozených vad.

Terciární prevence

Uplatní se po porodu a spočívá v práci s již vzniklou vadou a dosažení co nejlepšího zdraví a rozvoje dítěte.

[(11), (18)]

2.4 Primární znaky

Jsou to fyzické rysy způsobené trizomií. Je popsáno 120 znaků, které charakterizují toto onemocnění, ale nikdy nejsou u jednoho dítěte všechny. Růst dětí s DS je pomalejší. Porodní váha i výška se pohybuje pod průměrem. Postava je celkově menší a zavalitější. Muži dorůstají výšky 147 – 162 cm a ženy 135 – 155 cm. Tělesná váha závisí na způsobu jejich výživy a životním stylu. Tendence k přibývání na váze se vhodným přístupem a dietou dá ovlivnit. Průměrný věk, kterého se lidé s DS dožívají, je kolem 30 let, maximálně 40 – 50 let.

Diskutovaným tématem je těhotenství žen. Jejich plodnost je snižena, ale mohou otěhotnět. Možnost, že by porodily dítě s DS je 1:2.

2.4.1 Fyzické rysy

Hlava dítěte je na první pohled menší. Časté jsou změny tvaru lebky a její měkké části se uzavírají déle. V týlní oblasti bývá lehké oploštění.

Šíje je krátká a široká s kožní řasou pod hrbolem týlním.

Obličej je z profilu plošší díky nedostatečně vyvinutým obličejovým kostem a malému plochému nosu.

Oči jsou postavené dál od sebe, víčka úzká a šikmá, ve vnitřním koutku je epikantická řasa. Okolo duhovky bývají bílé nebo nažloutlé skvrny.

Vlasy mají jemné a rovné.

Uši níže uložené, malé, ušní kanálky jsou úzké.

Ústa malá, některé děti je mívají pootevřená a jazyk vyčnívá. Je hypotonický a obtížně se vejde do malé ústní dutiny. Rozštěp patra a úst je u DS častější než u normální populace.

Zuby – růst je opožděný, čelisti jsou celkově menší, proto dochází tak často k chybnému postavení zubů.

Plet' bývá suchá, popraskaná a celkově hrubá na dotek.

Hrudník – někdy se objeví patologická změna sternu jako vpáčené nebo vyčnívá.

Břišní svaly bývají ochablé, i proto z 90% mívají pupeční kýlu.

Ruce a chodidla mívají menší a mohutnější. Otisky prstů jsou proti jiným dětem odlišné. Mají také neobvyklé kožní rýhy (dermatoglyfy) na dlaních. Přes dlaně vede pouze jedna příčná rýha (tzv. opičí ruka). Prsty jsou krátké a často se během vývoje srovnávají do roviny.

Hypotonie má vliv na povolení nožní klenby, proto jsou typické ploché nohy. Volné jsou i vazy a to souvisí s větší dispozicí k luxacím kloubů. **Hypotonie a hypermobilita** je celková, nižší je svalová síla a zhoršená je obratnost. [(12), (14), (16), (20)]

2.5 Sekundární znaky

Do jaké míry ovlivní chromozomální aberace vývoj vnitřních orgánů, není zatím ujasněno. Nejčastější zdravotní problémy (infekce horních cest dýchacích, suchá kůže, zácpa atd.) se léčí snadněji, zatímco závažnější onemocnění (srdeční vady, Hirschsprungova choroba, hypothyreóza atd.) jsou méně častá. Preventivními prohlídkami (viz. příloha č. 6) a vyšetřeními jsou zjištěny včas a předejde se obtížnějšímu způsobu léčení nebo komplikacím. Při optimální lékařské péči se výrazně zlepšuje kvalita života lidí s DS.

Pod sekundární znaky patří:

- **Infekce horních cest dýchacích** - riziko možnosti infekce je 20 – 50 x vyšší než u dětí bez syndromu a onemocnění je vleklejší.
- **Lehké až středně těžké sluchové postižení** u 60 – 80% dětí.

- **Zrakovým postižením** trpí zhruba 70% jedinců – nejčastější formou je krátkozrakost a dalekozrakost. Někdy se objevuje strabismus, nystagmus, katarakta nebo keratokonus.
- **Anomálie žaludku a střev** se objevuje u zhruba 12% dětí. Patří sem duodenální atresie, Hirschsprungova choroba, zácpy, kýly.
- **Poruchy štítné žlázy** spočívají v nadprodukci hormonů – hyperthyreóza, nebo snížené funkci štítné žlázy - hypothyreóza, která může být vrozená nebo získaná, a je častější.
- **Srdeční vady** se vyskytují přibližně u 40% všech dětí. Včasná diagnostika hraje velmi významnou roli. Nejčastější jsou defekty atrioventrikulárního septa, které mohou přejít až v atrioventrikulární kanál. Dále méně časté vady jsou Botallova dučej, Fallotova tetralogie. Endokarditidy jsou také nebezpečím a jsou u dětí s DS mnohem častější.
- **Onemocnění dásní** v podobě gingivitidy a paradentózy.
- **Hypotonie kosterního svalstva**, která se projevuje hned po narození typickým držením těla, chudou spontánní motorikou a sníženými šlachookosticovými reflexy. Pozitivní je „šálový příznak“ a „příznak pásovce“. S hypotonií i hypermobilitou se pojí také časté subluxace nebo luxace. Dlouhodobé setrvávání v nesprávných polohách, které mu hypotonie a hypermobilita umožňuje, může způsobit deformity kostí a kloubů. Jednou z nich je spánek s nohama pod sebou, což může změnit stereotyp chůze nebo sed s nohama do tvaru písmene „w“. Nižším napětím svalů a ligament jsou časté příčné i podélně ploché nohy a kloubní instabilita v atlantoaxiálním skloubení. Dislokace je nebezpečná stlačením nebo přerušením míchy. Nadměrné pohyby v této oblasti mohou nebezpečí subluxace zvýšit. Nástup uskřínutí míchy je pomalý, a proto se dají zjistit jeho příznaky včas. Při výrazné tendenci k instabilitě AA skloubení je nutné zpevnění prvních dvou obratlů. Tím se zamezí životně nebezpečné dislokaci. Po desátém roku věku se tonus normalizuje a klouby stabilizují. Zhoršená motorická obratnost, trvá celý život. [(12), (14), (20), (28), (34)]

2.6 Psychomotorický vývoj

Psychomotorický vývoj (dále PMV) dětí je rozčleněn do tabulek popisujících, co lze od dítěte očekávat v konkrétních fázích vývoje. Tabulky jsou jen přibližným vymezením, které jsou vyvozeny z norem a průměrných hodnot. Každé dítě se vyvíjí individuálně a liší se forma i doba osvojení jednotlivých dovedností. Děti s DS dosahují

milníků vývoje se zpožděním a setrvají v něm delší dobu. Míra opoždění je individuální a závisí na více faktorech.

Zaměřím se a porovnáám PMV zdravého dítěte a dítěte s DS (viz příloha č. 4 – Milníky vývoje). Porovnání sebeobsluhy (viz příloha č. 5 – Sebeobsluha).

Psychomotorický vývoj není předmětem mé práce, proto odkazuji na literaturu, v které jsou uvedena základní data v jednotlivých měsících prvního roku života, v batolecím a předškolním věku. [(1), (30)]

Tato období jsou klíčová pro vývoj dítěte a je nutné umět při vyšetření rozpoznat vývoj fyziologický a abnormální, tj. odlišit rizikové děti, u kterých není vývoj zcela ideální, event. je opožděný nebo patologický. Těmto rizikovým dětem se pak může zajistit příslušná léčba.

Hodnocení pohybového vývoje u dítěte se provádí na podkladě vyšetření těchto čtyř hledisek:

- 1) Vyšetření posturální aktivity
- 2) Vyšetření posturální reaktivity
- 3) Vyšetření novorozeneckých reflexů
- 4) Vyšetření a zhodnocení svalového tonu

[(1), (30)]

2.7 Stupně mentální retardace

Pro definici mentální retardace jsem zvolila rozdělení dle Novotné, Kremličkové: „*Mentální retardace se chápe jako celkové nevyvinutí osobnosti s výrazným postižením v intelektové oblasti.*“ [(11)]

Mentální retardace u DS je vrozená a trvalá. Je důsledkem nezralosti CNS. Mentálně retardovaný jedinec má IQ pod 70 – 75 a není schopen se přizpůsobit požadavkům běžného života a sociálnímu prostředí z důvodu nízké inteligence. Do inteligence řadíme více složek, které jsou u lidí s DS v nerovnováze. Vývoj řeči je opožděný a komunikativní dovednosti na nižší úrovni. K diagnostice je třeba všech dostupných informací o jedinci. Patří sem klinické nálezy, vyhodnocení schopnosti adaptačního chování (zde se zohledňuje i kulturní zázemí jedince, prostředí kde žije) psychometrické testy.

Uvedené úrovně IQ jsou orientační, nelze podle nich přesně rozdělovat jedince do skupin pouze podle počtu získaných bodů. Jak již bylo řečeno, záleží na mnohých okolnostech. Vhodný test by měl být zvolen podle úrovně funkcí jedince a přizpůsoben specifickému narušení, např. problémům expresivní řeči, narušení sluchu a tělesného postižení. Doplněn by měl být ještě rozhovorem s rodičem nebo pečovatelem, a seznámením se s jeho schopnostmi ve známém prostředí.

- *Mírná mentální retardace IQ 50 – 70*
- *Středně mentální retardace IQ 35 – 49*
- *Těžká mentální retardace IQ 20 – 34*
- *Hluboká mentální retardace IQ pod 20*

Proces učení jedince s MR je složitý. Nejdůležitější roli hraje podnětné prostředí kolem dítěte v co nejranějším věku. Poskytováním adekvátních podnětů a rozvojem jeho schopností se dá hranice jeho možností posunout na horní mez. Tím se může výrazně zkvalitnit jeho život. [(11), (13), (26)]

2.8 Včasná péče

Pomoc odborníků a zapojení celé rodiny do stimulace senzomotorických, rozumových, jazykových a sociálních schopností nazýváme termínem „včasná péče“ nebo také „raná intervence“. Začíná od narození dítěte a končí jeho vstupem do školy. Rodiče dítě lépe poznávají, učí se s ním komunikovat a porozumět mu. Studie dokazují, že v prvních ročnících školní docházky mají tyto děti o 50% vyšší úspěšnost. Kde se program uskutečňuje, určí rodina.

Zaměření programu:

Na praktické dovednosti, podporování samostatnosti a učení sebeobsluhy. Musí být rozmanitý a zaměřený na mnoho problematik, protože děti s DS obtížně zobecňují. Ve známém prostředí úkol zvládá, ale nedovede to použít v jiné situaci.

Chyby:

- a) Přílišné soustředění na úpravu nedostatků. Opakovaný neúspěch může vývoj zbrzdit.
- b) Přílišná energie do programu a přetěžování dítěte.
- c) Vztah mezi rodičem a dítětem přeroste ve vztah učitel a dítě.
- d) Dlouhotrvající práce ztrácí svůj účinek.

Pravidelné hodnocení je motivací k činnosti. Terapeut zhodnocuje aktuální schopnosti. Podle nich se stanoví orientační plán na určitou dobu. Dítě může objektivně

posoudit pouze rodič, pečovatel, který zná jeho schopnosti komplexně a ze všech situací. Podle toho se pak program upravuje.

Do programu rané intervence spadá několik oblastí odborné péče. Jednotliví odborníci spolu komunikují a snaží se o komplexní rozvoj. Nazýváme to *komprehenzní rehabilitací*. Patří sem *fyzioterapeut, ergoterapeut, klinický psycholog, speciální pedagog a logoped*. [(14)]

2.9 Dítě s Downovým syndromem v rodině

Jakékoliv postižení nezasahuje jedince samotného, ale ovlivňuje i jeho rodinu. Musí se vyrovnat s nově vzniklou situací a projít rodinnou krizí. Po sdělení diagnózy dochází k emocionálnímu i racionálnímu zpracovávání informace. Výzkumy zjišťují, že je shodné s reakcí na smrt milovaného člověka. Teoreticky je rozděluje do čtyř fází. Jdou přesně po sobě, ale jak dlouho kdo setrvá v které, je velice individuální. Záleží na osobnosti člověka, přístupu okolí a dalších vlivech.

- Fáze šoku
- Fáze reaktivní
- Fáze adaptační
- Fáze reorientace

[(11), (12)]

2.10 Sociálně právní aspekty

Péči o postižené občany v sociální oblasti má na starost ministerstvo práce a sociálních věcí. Nabízí možnosti zkvalitnění jejich života formou jednorázových nebo měsíčních příspěvků, vytvořením institucí sociální péče a následně i pomocí při zaměstnávání. Zařízení sociální péče jsou zřízené státem nebo fungují jako příspěvkové organizace. Pomáhají v péči o postižené, v prosazování jejich práv a zájmů, zajišťují chod domácnosti, stravování, ubytování, poradenství, ošetření, pořádají výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti. [(23), (24)]

2.11 Fyzioterapeutické postupy

2.11.1 Vyšetřovací metody

2.11.1.1 Anamnéza

Využívá se spíše nepřímá, protože pacient zpravidla není schopen podat adekvátní informace.

Rodinná anamnéza (RA): onemocnění v rodině - genetická, dědičná, jiná.

Osobní anamnéza (OA): průběh porodu, onemocnění, operace, úrazy od narození.

Předchorobí: nemoc, úrazy, operace.

Alergická: alergie na léky, na potraviny, jiné alergie.

Farmakologická: užívané léky.

Proktologická, urologická: udržení moči, příměsi v moči, stolice.

Sportovní: zda pacient někdy v minulosti sportoval, vztah k pohybu.

Abuzus: pití alkoholu, kávy, čaje, užívání drog.

Sociální anamnéza (SA): zhodnocení současné sociální situace, žije-li v rodině, ústavu, kdo se o pacienta stará.

Nynější onemocnění (NO): nemoc, kvůli které se pacient léčí.

Předchozí RHB: zdali absolvoval již někdy RHB.

Status prézens: stav pacienta, subjektivní, objektivní.

[(35)]

2.11.1.2 Vyšetření aspekci

Základní vyšetření pohledem, kterým zjišťujeme držení těla. Začíná již vstupem pacienta do místnosti. Následně ho provádíme při sledování pacienta ve spodním prádle, při pohledu zepředu, zezadu a z boku.

[(6),(35)]

2.11.1.3 Vyšetření antropometrie

Antropometrie je systém měření lidského těla a jeho částí. Základem je měření vzdálenosti mezi dvěma stanovenými body. Porovnáváme obě končetiny.

[(17), (35)]

2.11.1.4 Vyšetření pomoci olovnice

Statické:

- Zepředu: olovnice spuštěna z processus xyfoideus, dotýká se břišní stěny, dopadá mezi špičky
- Z boku: spuštěna z prodloužení zevního zvukovodu, procházet by měla středem ramene, kyčelního kloubu a spadat před osu horního hlezenního kloubu.
- Zezadu: olovnice spuštěna ze záhlaví, dotýká se intergluteální rýhy a dopadá mezi paty

Dynamické:

- Lateroflexe: spuštěna z protilehlé axily, má procházet intergluteální rýhou

[(17), (35)]

2.11.1.5 Dynamická vyšetření páteře

S pomocí pacienta zjišťujeme pohyblivost jednotlivých úseků páteře

- Tomaierova zkouška
- Šoberův příznak
- Stiboruv příznak
- Ottův inklinální a reklinální příznak
- Čepojův příznak
- Lenchův příznak

[(35)]

2.11.1.6 Goniometrie

Při goniometrickém měření zjišťujeme buď úhel, ve kterém je kloub, nebo úhel, kterého lze v kloubu dosáhnout, ať už je to pohybem aktivním nebo pasivním.

[(5)]

2.11.1.7 Vyšetření mimických svalů (svalový test dle Jandy)

U dětí s DS je hypomimie. Vyšetření je provedeno ve smyslu toho, zda jsou jednotlivé svaly aktivní.

M. frontalis: zdvihá obočí

M. orbicularis oculi: zavírá oko

M. corrugator supercili: přitahuje obočí ke středu, svislé rýhy mezi obočím
 M. procerus: stahuje kůži ke kořenu nosu, příčná vráska obočí
 M. nasalis: svírá nosní dírky
 M. orbicularis oris: svírá štěrbinu ústní
 M. zygomaticus maior: táhne koutek laterocraniálně
 M. risorius: táhne koutek laterárně, důlek ve tváři
 M. levatoranguli oris: koutek kraniálně
 M. depressor labii inferioris: táhne ret kaudálně a stranou
 M. depressor anguli oris: stahuje koutek kaudálně
 M. mentalis: zdvihá kůži brady
 M. buccinator: stlačení tváře k dásním

[(4)]

2.11.1.8 Vyšetření hypermobility dle Jandy a Sachseho

Každé zvětšení kloubní pohyblivosti nad fyziologickou mez. U dětí s DS je typická stejně tak jako hypotonie. Je ve všech kloubech těla.

[(4), (35)]

2.11.1.9 Vyšetření pánve

Promítají se sem téměř všechny odchylky jak z oblasti DKK, tak trupu a celé páteře.

Aspekce: vyšetření postavy především v oblasti pánve – tvar intergluteální a gluteální rýhy

Palpace: crist, spina iliaca anterior superior, spina iliaca posterior superior

Změna může nastat ve zvýšení anteverse pánve, retroversi pánve, šikmém postavení pánve, laterálním posunu pánve, torzi pánve nebo rotaci pánve.

[(6), (8), (35)]

2.11.1.10 Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy

Zaměřujeme se při nich na zapojování jednotlivých svalů do pohybu. Nikoliv na jejich sílu. Pohyby jsou prováděny pomalu, pacienta se nedotýkáme, abychom ho nefacilitovali. Sledujeme posloupnost zapojení jednotlivých svalů.

- *Extenze v kyčelním kloubu*
- *Abdukce v kyčelním kloubu*

- *Flexe trupu*
- *Abdukce v ramenním kloubu*
- *Aktivace fixátoru lopatek*
- *Flexe šíje*

[(17), (35)]

2.11.1.11 Vyšetření globálních stereotypů

- *Chůze*

Chůze a držení těla mají úzkou souvislost. Je velice individuální. Vyšetření provádíme na pacientovi ve spodním prádle, bez obuvi a korekce, ve svém rytmu.

Vyšetřujeme nativní chůzi i modifikace.

- *Dýchaní*

Ovlivňuje posturu, protože bránice se upíná k hrudníku i bederní páteři. Vyšetřujeme dechovou vlnu: nádech má být do břicha, bránice dolů, opora o pánevní dno pak se šíří přes m. transversus abdominis do hrudníku. Sternum jde vpřed a žebra do stran. Výdech je pasivní děj. Bránice jde nahoru, pak se výdech šíří z břicha do hrudníku.

- *Humeroscapulární rytmus*

Vyšetření aspekci. Hodnotíme abdukci v ramenním kloubu.

Při abdukci HK, je abdukční pohyb hlavice pažní kosti zajišťován ramenním kloubem pouze asi do 30°. Mezi 30°- 170° se pohyb odehrává v ramenním kloubu a ve spojení lopatky a hrudníku. Z každých 15° abdukce se vždy 10° odehrává v ramenním kloubu a 5° ve spojení lopatky. Lopatka také při tomto pohybu postupně horizontalizuje svoji kloubní jamku. Poměru velikosti pohybu ve všech spojích říkáme humeroscapulární rytmus.

Humeroscapulární rytmus = 15°- 10°+5°

[(6), (8), (25), (35)]

2.11.1.12 Neurologické vyšetření

(pro svou pacientku jsem zvolila pouze toto vyšetření)

Vyšetření rovnováhy

Rombergova zkouška. Výdrž v poloze 20 vteřin, sleduji zapojení svalů od nohou nahoru. Čím výš se svalové skupiny zapojují, tím je aference z plosky horší. Aktivita prstů, m. quadriceps femoris, gluteální svaly, změna stereotypu dýchání, titubace, pletencové svaly, orofaciální oblast.

Romberg I. – stoj o střední bázi, 5 – 10 cm chodidla od sebe

Romberg II. – stoj spojený

Romberg III. – stoj spojený se zavřením očí

Šlachookosticové reflexy

HKK

Brachioradiální (C6), radiopronační (C8), styloradiální (C6), tricipitový (C7), flexorů prstů (C8), bicipitový (C5, C6)

DKK

Patelární (L2 – L4), Achillovy šlachy (L5 – S1), medioplantární (L5 – S1)

Reflexy na břišní stěně

Epigastrický (Th7, Th8), mezogastrický (Th9, Th10), hypogastrický (Th11, Th12)

Hodnocení využiji kvantitativní: 0 areflexie, 1 hyporeflexie, 2 snížený reflex, 3 normální reflex, 4 hyperreflexie, 5 polykinetický reflex

[(2), (35)]

2.11.1.13 Vyšetření úchopu

Jemné úchopy

Bříškový: mezi bříška ukazováku a palce

Nehtový: mezi nehty ukazováku a palce

Špetka: úchop třemi prsty

Klíčový: přechod mezi jemným a silovým úchopem. Je přes radiální stranu ukazováku

Hrubé úchopy

Válcový: úchop celou dlaní s opozicí palce (láhev)

Kruhový: uchopení kruhového předmětu všemi prsty (víko od zavařovací sklenice)

Hákový: při nošení tašky, za pokrčené prsty

[(35)]

2.12 Terapie

2.12.1 Fyzioterapie u dětí

Fyzioterapie u dětí má svá specifika. Děti jen obtížně udrží výchozí polohu. Pozornost je krátkodobá. Délku pozornosti ovlivní i individualita dítěte, věk a mentální úroveň. Dítě dosahuje během motorického vývoje jednotlivých stupňů postupně. Fyzioterapeut se zaměřuje na zlepšování kvality pohybu, nastartování správných pohybových stereotypů, napomáhá rozvoji aktuální motorické dovednosti a odstraňování případné patologie. K získání dítěte pro činnost je nutná motivace a terapie zvolená tak, aby dítě nejen bavila, ale bylo ji schopno i pochopit. Jen tak je možno cíl terapie splnit. Jedním z mezníků, které se projevují u dítěte a výrazně ovlivňují i jeho přístup je období třetího roku, kdy nastává sebeuvědomování a období prvního vzdoru. Tehdy je nutná nejen trpělivost, ale i výraznější autoritativní přístup. [(33)]

2.12.2 Metody užívané ve fyzioterapii

2.12.2.1 Redolf Castilio Morales, orofaciální regulační terapie

Tato metoda je vyvinutá přímo pro děti s DS. Je součástí „rané péče“ a cílem je zmírnění projevů DS pomocí rehabilitace. Výrazným pomocníkem v terapii je speciální destička, tzv. aktivátor, voperovaná do horního patra dítěte. Stimuluje správnou polohu jazyka (opřen o horní patro). Tím se zlepší, díky hypotonii zhoršené sání, polykání, znormalizuje se tonus žvýkacího svalstva, zmírní se slinění a zkvalitní se komunikační dovednosti. Zaměření programu je podle aktuálních potřeb dítěte například na hrubou a jemnou motoriku, komunikační dovednosti, stomatologickou prevenci nebo sociální rozvoj. Výsledkem je zmírnění stresu v rodině, odstranění komunikační bariéry s rodinou i společností, znormalizuje se dýchání a infekty dýchacích cest nejsou tak časté. Dítě dochází na terapii zhruba 10 měsíců, jednou po 2 – 3 týdnech na konzultace k terapeutovi, který hodnotí situaci a navrhuje další změření terapie. [(10)]

Vyškolených terapeutů je málo. U nás je jím pouze paní Mgr. Eva Matějčková.

2.12.2.2 Léčebná tělesná výchova

- *Dechová gymnastika*
- *Kondiční cvičení*
- *Relaxační cvičení*
- *Aktivní pohyby*
- *Senzomotorická stimulace: cvičení na míčích, na labilních plochách*
- *Proprioceptivní neuromuskulární facilitace – Kabathova metoda*
- *Měkké techniky: míčkování, masáže*
- *Vojtova reflexní terapie*
- *Bobath koncept*
- *Cvičení dle Katariny Schrothové*
- *Klappovo lezení*
- *Korekce pohybových stereotypů*

2.12.2.3 Ergoterapie

- Nácvik úchopu, jemné motoriky, užívání přiměřené síly
- Nácvik sebeobsluhy

2.12.2.4 Fyzikální terapie

Využívá se vodoléčba pro zlepšení prokrvení a tonizaci svalů, ale především pro zlepšení psychického stavu jedince. Ne každý má k vodě kladný vztah, proto se indikuje individuálně.

- Vířivé koupele
- Perličkové vany
- Podvodní masáže

2.12.3 Doporučení

Navíc k terapii je vhodné plavání, delfinoterapie, hipoterapie, canisterapie a další aktivity. Děti s DS mají tendenci k přibývání na váze a aktivní pohyb je pro ně důležitý. Postupem věku přechází z LTV na zdravotní tělesnou výchovu.

3 SPECIÁLNÍ ČÁST

3.1 Metodika práce

Tuto kazuistiku jsem zpracovala v termínu od 16. 1. do 18. 2. v dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek v Kladně.

Metodou pozorování, rozhovoru s rodiči, lékaři, fyzioterapeuty a dalšími pracovníky DRS Kladno a studiem písemných pramenů, jsem zpracovala teoretickou část. V praktické části pak využiji metodu kazuistického šetření.

Terapie byla u pacientky prováděna po dobu jednoho měsíce a to 3 krát v týdnu.

Do ambulance docházela v doprovodu maminky, vždy dopoledne, kdy byla její výkonnost a pozornost většinou největší a nejlepší.

- Terapeutické prostředky – míčkování, relaxační cvičení, kondiční cvičení, respirační fyzioterapie, SMS dle Jandy a Vávrové, ergoterapie dle instrukcí vedoucího, hry.
- Pomůcky: molitanové míčky, úseče, trampolína, pomůcky pro SMS, polohovací pomůcky, rotoped, abdukční klín, míče, ergoterapeutické pomůcky, provazy.

Součástí této práce je kopie jak svolení etické komise (viz příloha č. 1), tak kopie informovaného souhlasu pacienta, který byl podepsán matkou (viz příloha č. 2), originály vlastním.

Status prézens: pacientka je při vědomí, při vhodné motivaci k činnosti spolupracující, avšak pozornost krátkodobá. Rozumí, vlastní verbální projev opožděný. Projevuje se u ní opožděné období negativizmu, vyžadován je u ní autoritativní přístup. Intelektová úroveň je v pásmu střední mentální retardace.

3.2.2 Výpis ze zdravotní dokumentace

Porod v 31. týdnu sekci z důvodů kolizní polohy dvojčat. Vrozený defekt síňového septa – pro zvětšení otvoru přepážky síně, prognosticky bude potřeba operace v předškolním věku. Operace atresia duodeni suprapapilaris.

- **7 týden:**

Nález odpovídá základní diagnóze – povšechně snížený svalový tonus i konzistence svalová, typická facies, projevy zvýšené dráždivosti s extenčními projevy na DKK. SONO CNS – mírná asymetrie PK ve prospěch levé. Trakce s nedokonalým zapojením HKK, hlavička pasivně přepadá, Rolling s extenzí na DKK, hlavička v rovině těla, na bříšku vážne vzpřimování hlavičky.

- **3,5 měsíce:**

Somaticky hypotrofičká, povšechná svalová hypotonie mírného stupně, motorický neklid se zvýrazněním v poloze na bříšku, nedokonalá postura paží na bříšku, ručičky otevírá, naznačeno reziduum asymetrické postury trupu s pravostrannou převahou. Trakce s naznačeným zapojením HKK, hlavička zatím chabě v záklonu, Rolling s přiměřeně nakročeným kolínkem, hlavička v rovině těla, při otáčení doleva již naznačen vzpor na ramínku s pozvednutím hlavičky, vydatně plazí a elevuje pánev, vzpor na předloktích jen sporadický, krátkodobý.

- **6 měsíců:** PMV odpovídá začátku II trimenonu.

V poloze na zádech hlavička ve středu, hybnost HKK a DKK symetrická, zatím po hračce cíleně nesahá, pouze mávne ručičkou ve směru zavěšené hračky, DKK flektuje lehce nad podložku, na bok se zatím nepřetáčí, povšechná svalová hypotonie centrálního typu – ale s příznivým vývojem – konsistence svalová celkem dobrá. Trakce se slabým zapojením HKK, hlavička chabě v záklonu, v sedu nestabilizuje. Rolling – pasivně – při stabilizaci na boku krátce vzepře na ramínku na úrovni ramen a horní ¼ hrudníčku.

- **9 měsíců:** PMV odpovídá II trimenonu, na zádech až 7. měsíce

Váží 5740 g., měří 62,5 cm

Somaticky drobnější, spontánní motorika – válí sudy na obě strany, na bříšku vzpor převážně na předloktích, vydatně napřahuje paži po hračce, obě střídá, na zádech chytá nožky a dává do úst. Centrální svalová hypotonie při základní diagnózy, snížená i svalová konsistence. Trakce s oslabeným zapojením HKK, hlavička až do anteflexe, trup v sedu drží zpříma, ale jinak nestabilní. Rolling přiměřením stereotypem.

- **12 měsíce:** PMV na úrovni 7 měsíce

Váží 7400 g., měří 67,5 cm

Somaticky astenická, výrazná povšechná svalová hypotonie při základní diagnóze. Spontánní motorika – přetáčí se na bříško a zpět, na bříšku mírně rotuje, vzepře se do plně extendovaných HKK s napřímením k pupíku, pasivně navozenou polohu na čtyřech nedokonale stabilizuje. V sedu zatím nestabilizuje. Polohové reakce s projevy svalové hypotonie, balanční reakce na HKK naznačeny.

- **2 roky:** PMV na úrovni 11 měsíce

Váží 9000 g., měří 80 cm

Somaticky eutrofická, spontánní motorika – leze po čtyřech, sama se posadí, staví se u opory a chodí podél nábytku, ve stoji i v sedu trup vzpřímený, pouze povolené bříško. Trvá povšechná svalová hypotonie se snížením konsistence svalové při základní diagnóze.

- **2,5 roku:**

Samostatná chůze o široké bázi od 26. měsíce. Do schodů jde s obtížemi. Leze do výšek. Sedí pevně. Napodobuje zvířátka, zkouší spolupracovat v oblékání. Je motoricky neobratná, pohodlné držení těla, bederní hyperlordóza, mírně zvýšená hrudní kyfóza, pedes planovalgi.

- **4,5 roku:**

Dochází do stacionáře 2x v týdnu. Motoricky neobratná. V dětském sedu sedí pevně s mírnou hrudní kyfózou, sed je nedokonalý vlivem hypotonie, proto je lepší sed na patách. Stoj a chůze je samostatná o široké bázi, vstane i v prostoru, rekurvace kolen, pedes planovalgi. Motoricky stále neobratná. Neklid, dožaduje se pozornosti. Vývoj řeči nadále opožděný. Pravidelně dochází na logopedii.

PMV shrnutí: přetočila se na bříško v 9. měsíci, na čtyři se dostala ve 12. měsíci. V 18. měsíci se plazí se střídavým stereotypem, houpe se na kolenou. Sama se posadí mezi kolínka, vzpřímený klek o široké bázi u opory, krátkodobě se snaží stabilizovat. Stimulace do chůze po kolenou. Ve 2 letech chůze s oporou. Samostatná

chůze o široké bázi od 26. měsíce. Ve 2,5 letech napodobuje zvuky zvířat, ve 4,5 letech řeč – vývoj řeči opožděný, spánek klidný. Zkouší si obléknout některé části oblečení. Sama se krmí lžičkou, pije z hrnečku. Čistotu udrží s drobnými nehodami.

3.3 Diferenciální rozvaha

- Hypotonie
- Hypermobilita ve všech kloubech včetně páteře
- Snížená svalová síla
- Hypomimie
- Omezený pohyb jazyka – vyčnívá z úst, problém s řečí, zvýšené slinění
- Zhoršené dýchání díky úzkým dýchacím cestám – zahleňování a časté infekce, dále také díky vrozené anomálii srdce
- Omezený pohyb hrudníku, dýchání povrchové
- Zhoršená peristaltika díky zúžení trávicího traktu
- Poruchy všech stereotypů – extenze a abdukce v kyčelním kloubu, flexe trupu, abdukce v rameni, aktivace fixátorů lopatek, flexe šíje, ale i globální stereotypy
- Zhoršení hrubé motoriky: špatné stereotypy – neekonomické zapojování svalů
- Možné je špatné postavení kostí nebo jejich deformace z důvodu hypotonie a hypermobility kloubů, kdy dlouhodobě pacient zůstává v nevhodné poloze
- Zhoršená obratnost v oblasti jemné motoriky: úchop, manipulace s předměty, zhoršení sebeobsluhy
- Reflexy mohou být normální nebo snížené
- Porucha propiocepce díky nesprávnému napětí na plosce nohy, není vhodná aference, i z důvodu nevyzrálé CNS poruchy rovnováhy

3.4 Vstupní kineziologické vyšetření

3.4.1 Aspekce

Stoj i chůze o široké bázi, raději volí polohu vsedě s nohama v abdukci a extenzi DKK. Hypotonický nevyvinutý sed s mírnou hrudní kyfózou. Pacientka je aktivní, sama se svléká v sedu na zemi, vstává v prostoru bez opory, občas šplháním. Má zájem o věci i činnosti v okolí, sama se zabaví.

Vyšetření na dvou vahách – nespolupracuje

Zepředu

Stoj o široké bázi, zevní rotace špiček, zatížené plosky na vnitřní straně chodidla

Klenba nožní nevytvořena

Kolena ve valgózním postavení a v rekurvací

M.quadriceps femoris nevýrazný

Kontura vnitřní straně stehen oblá bez prominence

Patky symetrické

Spiny jsou symetrické, pěkně viditelné

Postavení pupíku symetrické

Břišní stěna ochablá a výrazně vyklenutá vpřed

Postavení bradavek symetrické

Hrudník úzký, sternum mírně vpáčeno

Thorakobrachiální trojúhelník symetrický

Postavení klíčků symetrické

Hlava je mírně v předsunu

Typická facies DS

Zezadu

Patky symetrické, kulový tvar, větší zátěž na vnitřní straně

Nohy jsou v zevní rotaci

Achillova šlacha je symetrická

Podkolení rýhy stejně vysoko

Kolena valgózní

Gluteální rýhy symetrické

Gluteální svaly ochablé

Paravertebrální svaly oploštělé

Lopatky jsou mírně odstáté vnitřním okrajem

Oploštěné záhlaví a typická řasa v záhlaví na krku

Z boku

Klenba nožní nevytvořena, hypotonická, ploché nohy, díky rekurvaci je i osa zatížení na vnitřní hraně chodidla.

HKK drží volně, neprochází středem kyčelního kloubu

Břišní a hýžd'ové svaly ochablé, bederní hyperlordóza, mírně zvýšená hrudní kyfóza

Hlava je mírně v předsunu

Oploštělé záhlaví

3.4.2 Vyšetření antropometrie

Délkové a obvodové rozměry HKK a DKK by neměly být vlivem diagnózy změněny. Vyšetřovala bych je pouze v případě, pokud bych našla změnu v podobě šikmé pánve, kterou může způsobit rozdílná délka dolních končetin, anebo funkční zkrat DKK způsobený zkrácením svalstvem, což se netýká této diagnózy.

3.4.3 Dynamické vyšetření páteře

Ze všech výše uvedených dynamických vyšetření páteře, byl vyšetřitelný pouze *Lenochův příznak* – bradu na sternum pacientka dala.

3.4.4 Vyšetření mimických svalů

U dětí s DS je hypomimie. Vyšetření je provedeno ve smyslu toho, zda jsou jednotlivé svaly aktivní.

Hodnocení: symetrické zapojení svalů.

Hodnocení: pokud se aktivoval 5, pokud ne 0.

Mimické svaly orientačně

m. frontalis – 5 oboustranně

m. orbicularis oculi - 5 oboustranně

m. corrugator supercilii – 5 oboustranně

m. procerus – 0 oboustranně

m. nasalis – 5 oboustranně
m. orbicularis oris – 5 oboustranně
m. zygomaticus major – 5 oboustranně
m. risorius – 5 oboustranně
m. levator anguli oris – 5 oboustranně
m. depressor labii inferioris – 5 oboustranně
m. depressor anguli oris – 5 oboustranně
m. mentalis – 5 oboustranně
m. buccinator – 5 oboustranně

Žvýkácí svaly orientačně:

m. masseter – 5 oboustranně
m. temporalis – 5 oboustranně
m. pterygoideus lateralis – 5 oboustranně
m. pterygoideus medialis – 5 oboustranně

Špatná klidová poloha jazyka. Jazyk aktivně schová na výzvu.

Při některých vyšetření jednotlivých svalu docházelo k sinkinezám.

3.4.5 Vyšetření hypermobility dle Jandy a Sachseho

Hodnocení: A - hypermobilní až normální, B – lehce hypermobilní, C – výrazná hypermobilita.

- Zkouška rotace hlavy – pacientka nespolupracovala
- Zkouška šály - C
- Zkouška zapažených paží - pacientka nespolupracovala
- Zkouška založených paží - C
- Zkouška extendovaných loktů - pacientka nespolupracovala
- Zkouška sepjatých rukou - C
- Zkouška sepjatých prstů - pacientka nespolupracovala
- Zkouška předklonu - C
- Zkouška posazení na paty - C

3.4.6 Vyšetření pánve

Provedení vyšetření bylo problematické. Pacientka nespolupracovala a ani nevydržela rovný stoj. Vyšetření jsem provedla několikrát, aby se mi vyšetření zdařilo.

Aspekce: gluteální rýhy nejsou příliš výrazné, gluteální svaly ochablé

Palpace: hlídání vodorovné polohy pánve bylo obtížné, pacientka neudržela výchozí polohu. Kristy symetrické, obě SIAS jsou symetrické, stejně tak SIPS. V porovnání jsou přední spiny kaudálnější než zadní, což poukazuje na sekundární antevertzi pánve, která je zdůrazněna dlouhou hyperlordózou bederní páteře, přecházející až do hrudní páteře. Je způsobena ochablostí břišních svalů, sníženým napětím vazů páteře.

3.4.7 Vyšetření globálních stereotypu

- *Chůze*

Chodidla klade na podložku ve zvýšené zevní rotaci. Není fáze odvíjení, ale šlape na plné chodidlo a více zatěžuje jeho vnitřní stranu. Klenba nožní není vyvinutá. Kroky jsou krátké a rychlé, rytmus kroku je pravidelný. Báze chůze je široká s rekurvací kolen, bez souhybu HKK, které jsou často podél těla a pokud vyrovnávají pohyb, anebo zrychlení, jdou do věšákovitého postavení. Souhyb horní poloviny těla je malý, paže mívá podél těla, napnuté v loketním kloubu, pohyb vychází z ramen. Chodí bez opory, zvedá se v prostoru. Extenze v kyčelním kloubu není, m. gluteus maximus je oslabený. Téměř žádná flexe v kolenním kloubu, což zvýší antevertzi pánve a moment otáčení se přesouvá z kyčelního kloubu do lumbosakrálního segmentu. Může to vést až ke vzniku nestabilního kříže, kdy se moment otáčení z kyčelního kloubu přenáší na LS přechod. Laterální posun pánve zvláště při zrychlení je vyšší než norma, z důvodu oslabeného laterálního korzetu pánve.

Modifikace chůze

Chůze pozadu: špatná vyšetřitelnost z důvodu nepochopení, stále se otáčí

Chůze do schodů: zvládne s oporou, zkouší bez ní, jde spíše s přísunem

Chůze ze schodů: s dopomocí, nohy nestřídá

Chůze se vzpaženými HKK a nesením desky: zvýšení laterálního posunu pánve, zjištěná mírná insuficience laterálního korzetu pánve, bederní hyperlordóza

Chůze po špičkách: titubace, koordinace zhoršená. Orientačně síla m. triceps surae – váhu těla udrží

Chůze po čáře: je obtížná, nedokáže zúžit bázi, ztrácí rovnováhu

Chůze po patách: koordinace zhoršená, ale udrží se dobře. Orientační vyšetření m. tibialis anterior - váhu těla udrží

Chůze v dřepu: pouze se ze dřepu postaví. Orientační vyšetření svalové síly m. quadriceps femoris – váhu těla udrží

Chůze se zavřenýma očima: zhoršená koordinace, otevírá oči, titubace, špatná vyšetřitelnost

- *Dýchání*

Dechová vlna: hrudník se při dýchání příliš nerozvíjí. Nádech je do břicha, ale obtížně se dostává do hrudníku. Nejspíš z důvodu snížené aktivity m. transversus abdominis a nedokonalé opory o pánevní dno, které ovlivňuje hypotonie. Dýchání je povrchové. Dýchání samotné se zhoršuje při častých respiračních onemocněních, kdy se dýchací cesty zahleňují. Zapojují se pak pomocné dýchací svaly jako SCM, m. pectoralis maior et minor, trapézový sval, m. levator scapulae, scalenové svaly.

3.4.8 Neurologické vyšetření

Vyšetření rovnováhy

Rombergova zkouška

Podařila se vyšetřit pouze na bázi pozorování.

- *Romberg I.* Zúžením báze (povedlo se při přivedení pacientky mezi dvě kostky postavené blíže k sobě, než je její přirozená báze) se stal její stoj méně stabilním. Aktivita se přenáší na prsty, aktivita m. quadriceps femoris, mm. gluteí, titubace.

- *Romberg II.* V této poloze nevydrží dlouho, hned bázi rozšiřuje, projeví se až titubecemi a vyrovnávání pomocí rukou.

- *Romberg III.* Nezvládne

Šlachookosticové reflexy

Hodnotící škála: 0 = areflexie, 1 = hyporeflexie, reflex vybavíme jen s facilitací, 2 = snížený reflex, 3 = normální reflex, 4 = hyperreflexie, 5 = polykinetický reflex

HKK:

bicipitový (C5, C6) sin = 3, dx = 3
brachioradiální (C6) sin = 3, dx = 3
radiopronační (C8) sin = 3, dx = 3
styloradiální (C6) sin = 3, dx = 3
flexorů prstů (C8) sin = 3, dx = 3
tricipitový (C7) sin = 3, dx = 3

DKK:

patelární (L2 – L4) sin= 3, dx= 3
Achillovy šlachy (L5 – S1) sin= 3, dx= 3
medioplantární (L5 – S1) sin= 3, dx= 3

Vyšetření kožních reflexů:

břišní epigastrický (Th7, Th8) sin= 3, dx= 3
břišní mezogastrický (Th9, Th10) sin= 3, dx= 3
břišní hypogastrický (Th11, Th12) sin= 3, dx= 3

3.4.9 Vyšetření úchopu

Pacientka přechází ze středového typu úchopu na radiální. Učí se držet tužku při kreslení. Někdy ji bere do dlaně s opozicí palce.

Jemné úchopy

bříškový – provede
nehtový – neprovede
špetka – provede
klíčový – neprovede ho úmyslně

Hrubé úchopy

válcový – provede

kruhový – provede

hákový - provede

3.4.10 Neprovedená vyšetření

- statické a dynamické vyšetření olovnicí
- dynamické zkoušky na páteř, vyjma Lenochova příznaku
- goniometrie
- pohybové stereotypy dle Jandy
- vyšetření humeroscapulárního rytmu

Vyšetření nebylo možné provést objektivně z důvodu nízkého věku a mentálního stavu pacientky. Většina vyšetření byla na základě pozorování, nikoliv cíleného vyšetření. Z diagnózy vyplývá, že pacientka je hypermobilní a hypotonická. Její kloubní rozsahy jsou zvýšené a svalová síla snižena.

3.4.11 Závěr vyšetření

Vyšetření byla provedena na základě pozorování. S pacientkou byla spolupráce obtížná, ztížená obdobím prvního vzdoru. Při vyšetření je problém s udržení výchozí polohy, mnoho vyšetření využívaných v běžné praxi jsou v případě dětí s DS neobjektivní anebo se nedají vyšetřit z důvodu nízkého věku pacienta a jeho mentálního stavu.

Vyšetřeními jsem zjistila, že držení těla pacientky je chabé, klenba nevyvinutá a v oblasti pánve se začaly objevovat důsledky hypotonie v podobě antevertze. Laterální korzet pánve je oslabený. Zvýšení bederní lordózy a antevertze pánve způsobila, že se při chůzi osa otáčení z kyčelního kloubu přenesla na LS přechod. Hrozí vznik nestabilního kříže. Báze je příliš široká, není souhyb horní poloviny těla ani horních končetin. Stereotyp dýchání je třeba trénovat. Dechová vlna není správná. Hrudník se nerozvíjí a dýchání je povrchné. Hypotonie brání rozvoji dechu do hrudníku. Špatná klidová poloha jazyka. Jazyk aktivně schová na výzvu. Pacientka je hypermobilní a hypotonická. Věk neodpovídá fyziologickému PMV. Motorická neobratnost vyplývá i

z diagnózy. Zúžením báze a zavřením očí se zhoršuje, z důvodu zhoršené aference z plosky. Reflexy v normě. Jemná motorika je opožděná, ale vývoj pokračuje. Jedná se spíše o zkoumání předmětů, a proto je bere do ruky. Často grimasuje, má zájem o okolí a nové předměty, motivovatelná podle momentálního stavu.

3.5 Cíl terapie

- zmírnění důsledku hypotonie a tonizace svalů
- učení pohybových stereotypů, hlavně stereotypu chůze, zužování báze, zapojování HKK do pohybu, korekce sedu
- bránit zvyšování hypermobility nevhodnými polohami
- prohloubení dýchání
- facilitace bříška míčkováním, podpora peristaltiky
- aktivace hlubokého stabilizačního systému
- facilitace obličejových svalů míčkováním, cvičení mimických svalů
- zlepšování hrubé a jemné motoriky
- prevence nadváhy denním cvičením a dieta

3.6 Krátkodobý RHB plán

Cílem krátkodobého plánu je zlepšení celkového stavu pacientky. Terapie je především zde důležitá komplexní. Zaměřím se na nácvik stereotypu chůze, zužování báze a zapojení horních končetin do pohybu. Korekce dalších pohybových stereotypů. Stimulaci hlubokého stabilizačního systému pomocí SMS, dechová cvičení jako hygiena dýchacích cest a podpora peristaltiky, kondiční cvičení prevence nadváhy. Cvičení rovnováhy na balančních plochách a stimulace plosky nohy na zlepšování aference z plosky a motorické obratnosti. Analytické a silové cvičení zde není vhodné z důvodu mentálního stavu pacientky a nízkého věku. Ovlivnit pohybové stereotypy v rámci možností.

3.7 Záznam o průběhu terapie

Postup dle bodů

- 1) *cíl terapeutické jednotky*
- 2) *provedení*
- 3) *hodnocení*
- 4) *závěr*

3.7.1 16. 1. 2009 – 1. Návštěva

Cílem návštěvy bylo seznámení se s pacientkou, odebrání anamnézy, vyšetření stoje, chůze, lezení po rovném i nerovném terénu, jemná motorika. Posoudit samostatnost pacienta a možnosti spolupráce.

Hodnocení: s pacientkou byla obtížná spolupráce. Byla roztěkaná, nevydržela při vyšetřování v dané poloze, motivace k činnostem nebo odměna za vykonanou práci byla podmínkou spolupráce. Pacientka projevuje energii do činnosti. Projevuje se období lezení do výšek.

3.7.2 19. 1. 2009 – 2. Návštěva

- vyšetření: vyšetření stereotypu dýchání, vyšetření pánve

1) ***Relaxační techniky na zklidnění, uvolnění hrudníku, nácvik dechové vlny, prohloubení dýchání – aktivace m. transversus abdominis.***

2) Míčkování hrudníku pro normalizaci svalového tonu, prokrvení a zlepšení dýchání, následně asistované dýchání. DG dynamická – prohloubené dýchání s pohyby HKK, DKK. DG statická – maximální nádech a s výdechem na ššš, fííí, hůů. Lokalizované dýchání vleže na zádech, boku, v poloze králíčka. Relaxace na hudbu ve volném lehu pacientky na polohovací žízale (viz přílohy č. 3, obr. č. 3). Leh na břiše i na zádech. To samé i v poloze na boku.

3) Zklidnění pacientky bylo zpočátku problematické, ale zdařilo se pomocí míčkování. Následně asistované dýchání se muselo provádět jako součást hry, ve které

pacientka ukázala, že je schopna aktivní činnosti a spolupráce. Při DG se nádech prohloubil. Výdech aktivní. Závěrečné zklidnění proběhlo úspěšně.

- 4) Cíl jsem splnila.

3.7.3 21. 1. 2009 – 3. Návštěva

- vyšetření: mimické svalstvo, vyšetření úchopu, antropometrie

1) *Ergoterapeutická činnost: cílená na HKK a nácvik kulového úchopu, ergonomie sedu, užívání úměrné síly*

2) Malování s colorballem (viz přílohy č. 3, obr. č. 5). Sedí ve své sedačce jako při jídle – signál ke zklidnění (komunikace zástupným předmětem). Židle je vhodná k práci, DKK jsou v pravém úhlu v kolenním a kyčelním kloubu, plošky podložené, deska je přímo pod lokty. Pacientka sedí neergonomicky, se zvýšenou hrudní kyfózou, typicky hypotonicky. Užívá neúměrnou sílu, colorball rozbila. Cílené kreslení je nemožné, bere to jako předmět ke zkoumání. Úchop nevyužívá k činnosti předem určené. Pomůcku zahazovala.

3) Pacientka nespolupracovala. Sed byl nesprávný, volné držení těla. Výrazná hrudní kyfóza. Síla byla použita neúměrně, nácvik cíleného úchopu se nezdařil.

4) Cíl nebyl splněn, pacientka činnost neudělá, byla nespolupracující a výrazně projevovala negativismus k jakékoliv činnosti.

3.7.4 23. 1. 2009 – 4 Návštěva

- vyšetření: mimické svalstvo, vyšetření olovnicí

1) *Korekce stereotypu chůze, zúžení báze, trénování obratnosti při změně terénu.*

2) Chůze uličkou z provázků, zúžená přirozená báze. Překonání překážky během cesty – zvýšení o 4 cm, labilní plocha jako překážka, kam musí vystoupit (viz přílohy č. 3, obr. č. 1). Modifikace chůze: otočení na místě a chůze zpět, chůze pozadu, chůze se vzpaženými HKK a nesením desky. Několik opakování.

3) Kroky se zúženou bází byly kratší a nejisté, souhyb HKK nebyl, zapojila k vyrovnávání. Před překážkami se zastavila. Chůzi pozadu nezvládla. Při chůzi se

vzpaženými HKK a nesením desky rozšiřovala bázi a zvyšovala bederní lordózu, dále pacientka HKK zapojila k vyrovnávání vůči nejistotě. V průběhu si sedala na zem.

4) Cíl částečně splněn, chůze v uličce se zúženou bází se podařila, pokud nohy nemohly ven, jinak by bázi rozšiřovala. Zúžením báze byla patrná nejistota.

3.7.5 26. 1. 2009 – 5 Návštěva

- vyšetření: neurologické vyšetření

1) Posílení svalů zad, pánevního a ramenního pletence. Korekce stereotypu lezení.

2) Lezení v podporu klečmo na zemi a na labilní ploše, střídání tempa, zastavení v určité poloze na signál a udržení se několik sekund. Rytmická stabilizace v podporu klečmo. Podpor klečmo, paže opřené na balanční ploše – výdrž, rytická stabilizace.

3) Pacientka byla aktivní, výdrž a zpevnění byl problém, pacientka byla neklidná.

4) Pacientka musela být motivována a spolupracovala. Cíl částečně splněn.

3.7.6 28. 1. 2009 – 6 Návštěva

1) Zvýšení kondice, posilování oslabených svalů, cvičení na balanční ploše.

2) Cvičení na písničky z večerníčků. Rytmické kondiční cvičení, poskoky, chůze pozadu, chůze po špičkách, po patách, cviky na posílení přirozenou formou bez zátěže – mezilopatkové svaly, břišní svaly, zádové svaly. Jízda na rotopedu.

SMS se sníženým těžištěm - cvičení v podporu klečmo na polohovací žížale (viz přílohy č. 3, obr. č. 3) – udržení rovnováhy, následně vzpažit HK nebo zanožit DK. Podpor klečmo, lezení na nestabilní ploše, na povel zastavení a udržení polohy, rytická stabilizace. Výstupy na nestabilní plochu.

3) Cvičení na hudbu pacientka aktivně prováděla. Nebyly plně dodržovány správné výchozí polohy cviků. Pacientka byla zbrklá a obtížně se korigovala. Jízdu na rotopedu zvládala dobře.

4) Cíl byl částečně splněn.

3.7.7 30. 1. 2009 – 7 Návštěva

1) *Uvolnění a procvičení mimického svalstva. Hygiena dýchacích cest, prohloubení dechu, facilitace bříška míčkováním, podpora peristaltiky.*

2) Míčkování obličeje, cvičení mimických svalů s kontrolou v zrcadle. DG statická: maximální nádech a výdechem na různé hlásky a slabiky. DG dynamická: lokalizované dýchání do břicha. Vydechování do vody brčkem. Míčkování bříška ve směru hodinových ručiček.

3) Dýchání se prohloubilo, zvláště účinné bylo foukání do vody přes brčko. Pacientka spolupracovala a činnost jí bavila.

4) Cíl jsem splnila.

3.7.8 9. 2. 2009 – 8 Návštěva

1) *Nácvik jemného i hrubého úchopu, užití přiměřené síly, cílení hodu.*

2) I) hrubý úchop: házení míče na koš, kutálení míčů různé velikosti.

II) jemný úchop: skládání kroužků na stojánek, hraní si se šátkem, nácvik úchopu různě velkých předmětů a přesného umístění.

3) Ad. I) při kutálení je přesný a cílení, úchop míče je bez obtíží. Při cílení na koš užívá neúměrnou sílu, využívá práce celého těla. Na korekci nereaguje, ale rozumí. Předá si míč z ruky do ruky a dokáže ho přenést z místa na místo.

Ad. II) skládání kroužků i cílení zvládla bez obtíží, na radu reagovala a srovnala to správně. Úchop byl správný.

4) Úchop je cílený, síla při jemnějším pohybu úměrná, ale u větších předmětů je patrné neautomatizování pohybu – první fáze učení.

3.7.9 11. 2. 2009 – 9 Návštěva

1) *Zvyšování kondice, nácvik stereotypu chůze, zapojení HKK do pohybu.*

2) Chůze po špičkách se vzpaženými HKK, poskoky na místě, jízda na kole. Pochodování se zapojením HKK do pohybu („jako vojáci“). Chůze ve dvou, kdy já vedu pacientku za ruce tak, aby měla při pochodu správně zapojené HKK. KC horních a

dolních končetin ve stoji. Rytmiická stabilizace vleže na boku, v podporu klečmo. Na závěr zklidnění – míčkování.

3) Zapojení HKK do pohybu při motivaci – vojáci, bylo účinné. Zpevnění horního pletence ramenního. Do aktivní činnosti se raději zapojuje než do relaxace.

4) Cíl byl splněn.

3.7.10 13. 2. 2009 – 10 Návštěva

1) Zlepšování aference z plosky, cvičení hlubokého stabilizačního systému, korekce správného aktivního sedu, dechová cvičení na prohloubení dechu a zklidnění.

2) Míčkování plosky, rolováním stimulačního ježka (viz. přílohy č. 3, obr. č. 2). Cvičení na „fazoli“ (viz přílohy č. 3, obr. č. 4). Nacvičení správného sedu. Pohupování na míči, pohyby vpřed a vzad. Pohupování s přidáním HKK a hlubokým dýcháním. Sed v klidu, korekce správného sedu. Statická DG – výdechem na hlásky (např.: fík, ššš).

3) Na korekci reagovala, ale často zpět do hypotonického sedu se zvýšenou kyfózou hrudní. Přejít z pohupování do klidové fáze se nedařilo. Pacientka nespolupracovala. DG statická i dynamická byla s prohloubením dechu. Aktivní spolupráce pacientky.

4) Cíl byl částečně splněn.

3.7.11 16. 2. 2009 – 11 Návštěva

1) Zlepšování hrubého úchopu – cílení a užití přiměřené síly, chytání.

2) Stavění hradu z velkých kostek (hrubý úchop + KC). DG – sed skrčmozkřížení, v sedu schoulení s výdechem a narovnání s nádechem. Kutálení míče – užití přiměřené síly. Házení míče na cíl – koš, práce extenzorů. Chytání míče – flexorové skupiny.

3) Při stavění kostek se aktivovala většina svalových skupin těla, pacientka zapojila i představivost a smysl pro přesnost. Při koulení byla užívána přiměřená síla i

cílení. Při hodu byla síla neúměrná. Při chytání byla zhoršená koordinace pohybu – nově učený stereotyp.

- 4) Cíl jsem splnila.

3.7.12 18. 2. 2009 – 12 Návštěva

- 1) *Zvýšení kondice, korekce sedu, cvičení na balanční ploše.*
- 2) Přetahování za provaz, nácvik sedu s patami pod hýžděmi pomocí abdukčního klínu (viz. přílohy č. 3, obr. č. 6), využití trampolíny.
- 3) Při přetahování s provazem pacientka spolupracovala, dosáhla jsem aktivace svalových skupin kolem pletence ramenního a HKK, korekce sedu pomocí abdukčního klínu byla obtížnější, ale nakonec se mi podařila, při využití trampolíny se reflexně navodila stimulace plosky.
- 4) Cíl jsem částečně splnila.

3.8 Výstupní kineziologické vyšetření

3.8.1 Aspekce

Stoj i chůze o široké bázi. Celkové držení těla je neustále volné, typicky hypotonické. Vyšetřením aspektů zepředu, zezadu a z boku. Na základě pozorování jsem neobjevila žádnou změnu.

3.8.2 Dynamická vyšetření páteře

Vyšetřit se podařilo opět jen Lenochoův příznak – nedošlo ke změně. Ostatní zkoušky díky nedodržené výchozí poloze nelze vyšetřit.

3.8.3 Vyšetření mimických svalů

Při kontrolním vyšetření nedošlo ke změně.

3.8.4 Vyšetření hypermobility dle Jandy a Sachseho

Při kontrolním vyšetření nedošlo ke změně.

3.8.5 Vyšetření pánve

Vyšetření aspekcí i palpací beze změn. Anteverze pánve opět prokázána. Laterální posun pozitivní při rychlejší chůzi.

3.8.6 Vyšetření globálních stereotypů

- *Chůze*

Klenba stále nevyvinutá, odvíjení přes celé chodidlo. Stoj s rekurvací kolen. Vyšetření chůze neprokázalo změnu. Šířka báze se dala ovlivnit při chůzi v omezeném prostoru (uličkou), ale aby byla dosažená změna i bez zužování prostoru, muselo by cvičení být delší a pravidelnější, avšak na výzvu schopna krátkodobého zúžení báze aktivně i ve volném prostoru. Ani její motorické schopnosti nejsou dost vyvinuté, aby to zvládla sama. Souhyb trupu ani HKK není. Při modifikacích chůze jsem nepozorovala zlepšení motorické obratnosti. Byla to krátká doba na to, aby bylo nějaké zlepšení patrné.

- *Dýchání*

Dýchání je stále povrchové. Dechová vlna začíná v břiše, ale nešíří se do hrudníku. Z důvodu hypotonie je snížené napětí pánevního dna a m. transversus abdominis a dechová vlna se obtížně šíří. Zatím se svaly nezdařilo vytrénovat tak, aby k přesunu dechové vlny do hrudníku došlo. DG a MT na hrudník se podařilo dech prohloubit, ale jen na omezenou dobu po terapii. Během kineziologického vyšetření bylo dýchání beze změn.

3.8.7 Neurologické vyšetření

Vyšetření rovnováhy

Rombergova zkouška: podařila se vyšetřit pouze na bázi pozorování. Pacientku jsem znovu vyšetřila a během terapie nedošlo ke změně.

Šlachookosticové reflexy

Při kontrolním vyšetření nedošlo ke změně.

3.8.8 Vyšetření úchopu

Při kontrolním vyšetření nedošlo ke změně.

3.9 Zhodnocení efektu terapie

Objektivní hodnocení

Během terapie nedošlo ke změnám v motorické oblasti. Pacientka spolupracovala a terapie se dařila, přesto by výsledky fyzioterapie byly patrné až za další dobu působení fyzioterapie. Vývoj dětí s DS je pomalejší než vývoj zdravých dětí, proces motorického učení mají děti s DS delší, a proto nebylo možné vidět výrazné úspěchy hned. Práce s těmito dětmi je nutná komplexně v rámci všech oborů. Zlepšení v jedné oblasti vývoje znamená pokrok pro všechny ostatní.

Subjektivní hodnocení

Spolupracovalo se mi s pacientkou dobře. Práci omezovalo období negativismu, kterým právě procházela. Během terapie jsem se zaměřovala na několik oblastí, které jsem cvičila, činnosti korigovala a snažila se o jejich upravování. Zasažení do stereotypu tak, abych ho ovlivnila je velmi složité. Využít se dalo omezené množství technik, např. Kabathova technika posilování by zde byla velmi účinná, ale z důvodu nízkého věku pacientky a jejího mentálního stavu je velmi obtížné ji využít. Dítě jen těžko setrvá ve výchozí poloze, což jsem si během vyšetřování sama ověřila. Snažila jsem se proto o zkvalitnění zatím dosažených mezníků vývoje pomocí výše uvedených metod.

3.10 Dlouhodobý RHB plán

Cílem je zamezit progresi vlivem hypotonie vzhledem k základnímu onemocnění. Udržení stávajícího stavu a neustálé zlepšování kvality aktivního pohybu. Fyzioterapie by měla probíhat neustále a být komplexní. V dospívání se tonus normalizuje, takže se fyzioterapie zaměřuje na udržování kondice, prevenci nadváhy a přechází na zdravotní tělesnou výchovu. Dále pokračuje zlepšování stereotypů, SMS, dechová cvičení jako prevence dýchacích potíží. Doporučené je plavání, delfinoterapie, jízda na kole, hipoterapie, canisterapie.

Výraznou roli by měla mít i na dále spolupráce s rodinou.

4 ZÁVĚR

Postižené dítě mění životní perspektivy rodiny od základu. Normální rodičovská očekávání a projekce jsou najednou neperspektivní a pro rodinu bezpředmětné.

Literatury zabývající se DS a jeho rehabilitací není mnoho. A tak doufám, že má práce bude využitelná aspoň jako základní seznámení s touto nelehkou dg.

Na začátku své práce jsem si stanovila cíle, které jsem se snažila splnit.

V teoretické části to bylo především seznámení se s diagnózou v obecném slova smyslu a přiblížení některých zajímavostí z této problematiky. Uspořádala jsem základní informace, týkající se vzniku choroby, jejího genetického základu, typické faciés lidí s tímto syndromem, sekundární znaky syndromu, což jsou onemocnění, které se s ním mohou pojít a další oblasti. Zaměřila jsem se i na přiblížení programu rané péče, který je poměrně hojně využíván a má své neoddiskutovatelný příznivý vliv, jak jsem se přesvědčila i v praxi.

Během doby jednoho měsíce jsem pracovala a věnovala se dětem s různým druhem postižení. V praktické části své bakalářské práce, jsem pak rozpracovala jednu kazuistiku dívky, trpící DS. Dívka je z rodinného prostředí, kde měla podporu v rozvoji od počátku života. Také je s rodinou již od narození zapojena do programu rané péče. V současné době se její intelektové schopnosti pohybují v pásmu střední mentální retardace.

Pacientku jsem vyšetřila a na základě výsledků vyšetření jsem si stanovila krátkodobý, po terapii i dlouhodobý rehabilitační plán. Dílčí cíle terapie, stanovené na jednu cvičební jednotku jsem splnila téměř vždy. Pokud se tak nestalo, byla zhoršená spolupráce, což bylo způsobeno obdobím negativizmu, kterým dítě procházelo. Vyzkoušela jsem však, jak náročné je provádět terapii u dětských pacientů. S efektem jsem využívala motivaci k činnosti. Zaměřila jsem se na zkvalitňování hlubokého stabilizačního systému z důvodu hypotonie a hypermobility spojených se základní dg. a nácviku různého typu chůze a prohloubení dechu. S pacientkou se terapie dařila, dala se různě kombinovat a pacientka o cvičení měla zájem. Jak už jsem se však zmínila, bylo nutno vždy děvčátko vhodně motivovat a to často znamenalo velmi rychle vymýšlet další a další prvky. Občas si činnosti dovedla zvolit i sama, a velice ráda se pohybovala na labilních plochách. Vesměs je velmi aktivní, ale dařila se i cvičební *jednotka* klidnějšího rázu, vydržela relaxovat. Čas musel být samozřejmě přizpůsoben.

Celkový efekt terapie nebyl za dobu mé spolupráce s dívkou výrazný. Mírné zlepšení nastalo v chůzi, bázi dokáže zúžit, ruce zapojuje do souhybu a je samostatnější v sebeobsluze. V oblasti řeči nedosáhla výrazného rozvoje. Ale lépe kontroluje polohu jazyka. Jak míra mentální retardace, podnětné prostředí od narození, tak vhodně volená terapie se podílí na dalším vývoji a rozvoji dětí s DS. A každá, byť nepatrná zlepšení, jsou důvodem k radosti.

SEZNAM LITERATURY

1. Allen, K. E., Marotz, L. R.: *Přehled vývoje dítěte*, Praha 8, Portál 2005
2. Amber, Z.: *Neurologie*, Praha, Karolinum 2004
3. Blažek, B. – Olmrová, J. - , Kučera, J.: *Světý postižených*, Praha, AVICENUM
4. Janda, V. a kol.: *Funkční svalový test*, Praha 7, Greda 2004
5. Janda, V., Pavlů, D.: *Goniometrie*, Brno, Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1993
6. Janda, V.: *Základy kliniky funkčních / neparetických / hybných poruch*, Brno ÚDVSZP 1982
7. Kerrová, S.: *Dítě se speciálními potřebami*, Praha, Portál 1997
8. Lewit, K.: *Manipulační léčba*, Praha 10, Sdělovací technika, spol. s. r. o., 5. Vydání
9. Machová, J.: *Biologie člověka pro speciální pedagogii*, Praha, UK 1994
10. Morales, R. C.: *Orofaciální regulační terapie*, Praha, Portál 2006
11. Novotná, M. – Kremličková, M.: *Kapitoly ze speciální pedagogiky pro učitele*, Praha, SPN 1997
12. Pueschel, S. M.: *Downův syndrom pro lepší budoucnost*, Tech – market 1997
13. Říčan, P., Krejčíková, D.: *Dětská klinická psychologie*, Praha 7, Greda 1997
14. Selikowitz, M.: *Downův syndrom*, Praha, portál 2005
15. Stoický, F. – Pizingerová, K.: *Nemoci dětského věku*, Praha, Karolinum 2004
16. Strusková, O.: *Děti z planety D. S.*, Praha, G plus G s. r. o., 2000
17. Šíbrová, H., Hlinecká, J.: *Vyšetřovací metody hybného systému*, skripta SZŠ
18. Šmarda, J.: *Člověk v proudu dědičnosti*, Praha 7, 1999
19. Votava, J. a kol.: *Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením*, Praha, Karolinum 2003
20. Zergollern-Čupak, Lj. I surad.: *Downov sindrom*, centar za rehabilitaciju Zagreb, 1998

Další zdroje

21. Chromozomové aberace, [www server], [21. 3. 2009]
Dostupné z <http://genetika.wz.cz/abrace.htm>
22. Prenatální diagnostika, [www server], [22. 3. 2009]
Dostupné z <http://genetikawz.cz/poradenstvi.htm>
23. Sociálně právní aspekty, [www server], [22. 3. 2009]
Dostupné z <http://www.mpsv.cz/cs/9>
24. Sociálně právní aspekty, [www server], [22. 3. 2009]
Dostupné z <http://www.mpsv.cz/cs/8>
25. Humeroskapulární rytmus, [www server], [7. 3. 2009]
Dostupné z
http://biomech.ftvs.cuni.cz/pbpk/kompendium/kineziologie/special_horni_membrum.php
26. Mentální retardace, [www server], [28. 3. 2009]
Dostupné z http://psycholousek.cz/downloads/miska/Mentalni_retardace%20-%20s.%203.pdf
27. Down Syndrome, [www server], [17. 1. 2009]
Dostupné z <http://cpj.sagepub.com/cgi/content/abstract/38/8/441>
28. Sekundární znaky, [www server], [18. 1. 2009]
Dostupné z <http://www.bmj.com/cgi/reprint/294/6586/1549>
29. Stručno edukativni magazin: *Život & Down syndrom*, Bemust – Sarajevo, 2007
30. Psychomotorický vývoj dítěte, [www server], [18. 1. 2009]
Dostupné z <http://www.solen.cz/pdfs/ped/2004/06/07.pdf>
31. Výpisky z hodin ergoterapie, Mgr. Nedvědová, I., 2009
32. Výpisky z hodin kineziologie, MUDr. Melicherčíková, M., 2008
33. Výpisky z hodin LTV, MUDr. Vlčková, Z., 2009
34. Výpisky z hodin interny, MUDr. Krejčová, R., 2008
35. Výpisky z hodin vyšetřovacích metod, Mgr. Novotná, I., 2007

SOUHLAS ETICKÉ KOMISE

Pro bakalářskou práci byl získán souhlas Etické komise UK FTVS pod
jednacím číslem 0264/2009 ze dne 12. 2. 2009. Kopie tohoto rozhodnutí je
k nahlédnutí v příloze, originál vlastním.

PŘÍLOHY

Příloha č. 1 – Souhlas etické komise

Příloha č. 2 – Vzor informovaného souhlasu

Příloha č. 3 – Rehabilitační pomůcky

Příloha č. 4 – Milníky vývoje

Příloha č. 5 – Sebeobsluha

Příloha č. 6 – Lékařské prohlídky

Příloha č. 7 – Adresy a odkazy

Příloha č. 1 – Souhlas etické komise



UNIVERZITA KARLOVA
FAKULTA TĚLESNÉ VÝCHOVY A SPORTU
Josef Martího 31, 162 52 Praha 6 – Veleslavín
tel. (02) 2017 1111
<http://www.ftvs.cuni.cz/>

**Žádost o vyjádření
etické komise UK FTVS**
k projektu bakalářské práce zahrnující lidské účastníky

Název: Fyzioterapie u dětí s Downovým syndromem/Physiotherapy of children with Down syndrome

Forma projektu: bakalářská práce

Autor/ hlavní řešitel/ Maja Špiritović

Školitel (v případě studentské práce)/ PhDr. Andrea Hašková

Popis projektu
Kazuistika rehabilitační péče o pacienta s diagnózou Downův syndrom bude zpracovávána pod odborným dohledem zkušeného fyzioterapeuta v Dětském rehabilitačním stacionáři ZVONEK.
Nebudou použity žádné invazivní techniky. Osobní údaje získané z šetření nebudou zveřejněny.
Návrh informovaného souhlas (příložen)

V Praze dne: 20. 01. 2009

Podpis autora:

Vyjádření etické komise UK FTVS

Složení komise: doc.MUDr.Staša Bartůňková, CSc.
Prof.Ing.Václav Bunc, CSc.
Prof.PhDr. Pavel Šlepička, DrSc
Doc.MUDr.Jan Heller, CSc.

Projekt práce byl schválen Etickou komisí UK FTVS pod jednacím číslem: 0264/2009
dne: 12.2.2009

Etická komise UK FTVS zhodnotila předložený projekt a neshledala žádné rozpory s platnými zásadami, předpisy a mezinárodními směrnici pro provádění biomedicínského výzkumu, zahrnujícího lidské účastníky.

Řešitel projektu splnil podmínky nutné k získání souhlasu etické komise.

podpis předsedy EK



Příloha č. 2 – Vzor informovaného souhlasu

Informovaný souhlas pacienta

Informace pro pacienta a jeho informovaný souhlas

s účastí na zpracovávání bakalářské práce

Jméno pacienta:

Jméno informujícího:

Byl(a) jsem srozumitelně a dostatečně podrobně informován(a) ošetřujícím rehabilitačním pracovníkem o obsahu a významu bakalářských prací pro studenty III. ročníku oboru fyzioterapie.

Měl(a) jsem příležitost se na vše zeptat a zvážit podané odpovědi. Jsem si vědom(a), že moje účast na bakalářské práci je dobrovolná a že z ní mohu z jakéhokoliv důvodu kdykoliv odstoupit, aniž to ovlivní další standard lékařské péče či pozornost, kterou mi bude ošetřující personál věnovat.

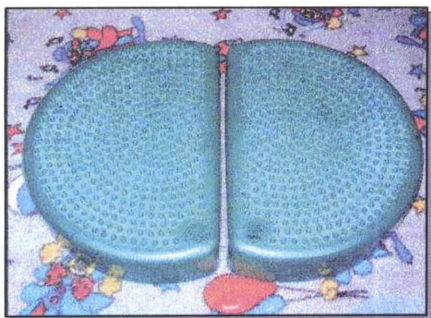
Byl(a) jsem ujištěn(a), že moje anonymita v bakalářské práci zůstane zachována a že všechny výsledky a záznamy budou používány pouze v souvislosti s touto prací.

Tímto dávám svůj souhlas s účastí a spoluprací na bakalářské práci studentů III. Ročníku fyzioterapie, Fakulty tělesné výchovy a sportu Univerzity Karlovy. Souhlasím s tím, že veškeré údaje získané při této práci budou přístupné pouze oprávněným osobám (lékařům, fyzioterapeutům, studentům lékařství a fyzioterapie) k vědeckým účelům a zůstanou důvěrnými v rámci povinnosti zachování lékařského tajemství.

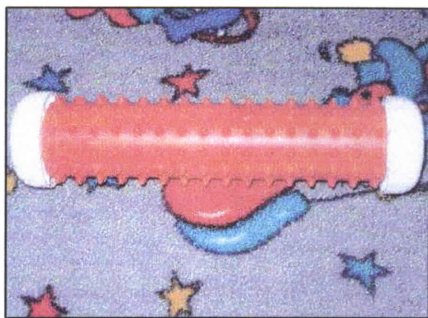
Datum: Podpis pacienta:

Datum: Podpis informujícího:

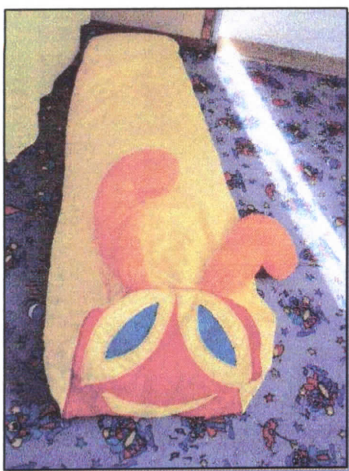
Příloha č. 3 – Rehabilitační pomůcky



Obrázek č. 1 Labilní plocha

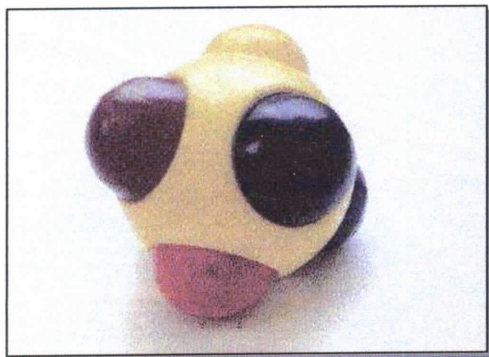


Obrázek č. 2 Stimulační ježek



Obrázek č. 3 Fazole

Obrázek č. 4 Polohovací žížala



Obrázek č. 5 Colorball



Obrázek č. 6 Abdukční klín

Příloha č. 4 – Milníky vývoje

- Porovnání tabulek běžného vývoje dětí s Downovým syndromem

TABULKA č. 1 DĚTI S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Činnost	DĚTI S DOWNOVÝM SYNDROMEM	
	Průměr v měsících	Období v měsících
Úsměv	2	1, 5 – 3
Otáčení	6	2 – 12
Sed	9	6 – 18
Plazení	11	7 – 21
Lezení	13	8 – 25
Stoj	10	10 – 32
Chůze	20	12 – 45
První slovo	14	9 – 30
První věty	24	18 – 46

TABULKA č. 2 TABULKA BĚŽNÉHO VÝVOJE

Činnost	TABULKA BĚŽNÉHO VÝVOJE	
	Průměr v měsících	Období v měsících
Úsměv	1	0, 5 – 3
Otáčení	5	2 – 10
Sed	7	5 – 9
Plazení	8	6 – 11
Lezení	10	7 – 13
Stoj	11	8 – 16
Chůze	13	8 – 18
První slovo	10	6 – 14
První věty	21	14 – 32

- Porovnání tabulek běžného vývoje dětí s Downovým syndromem

TABULKA č. 3 DĚTI S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Činnost	DĚTI S DOWNOVÝM SYNDROMEM	
	Průměr v měsících	Období v měsících
Příjem potravy	12	8 – 28
a) prsty	20	12 - 20
b) lžící, vidličkou		
Kontrola moč. Měchýře	48	20 – 95
Kontrola stolice	42	28 – 90
Oblékání	40	29 – 72
Svlékání	58	38 – 98

TABULKA č. 4 TABULKA BĚŽNÉHO VÝVOJE

Činnost	TABULKA BĚŽNÉHO VÝVOJE	
	Průměr v měsících	Období v měsících
Příjem potravy	8	6 – 16
a) prsty	13	8 – 20
b) lžící, vidličkou		
Kontrola moč. Měchýře	32	18 – 60
Kontrola stolice	29	16 – 48
Oblékání	32	22 – 42
Svlékání	47	34 – 58

LÉKAŘSKÉ PROHLÍDKY

Novorozenecká prohlídka

Při novorozenecké prohlídce se pediatr zaměřuje na vyšetření srdce a cév kvůli zjištění možné srdeční vady. Využívá se echokardiografické vyšetření. Dále se provádí chromozomální testy na upřesnění diagnózy, test na funkce štítné žlázy a testy na hladinu tyroxinu v krvi. Pokud jde o translokační formu DS, test je nutný i u obou rodičů.

Vyšetření sluchu a zraku

V 6 týdnu se prohlídka zaměřuje na testování zraku a sluchu. První podrobné oční vyšetření se provádí až mezi 9. měsícem a prvním rokem dítěte. Vyšetření sluchu se provádí také často. Děti s DS jsou náchylnější k zánětům středouší, které by mohly vést až ke ztrátě sluchu. První podrobná prohlídka je mezi 9. a 12. měsícem. Vyšetření je nutné udělat vždy. Mírný stupeň nedoslýchavosti nemusí být na první pohled patrný, ale dítěti by bránil ve správném porozumění, vývoji jazyka a vůbec schopnosti učit se.

Pravidelné kontroly

- tělesné prohlídky jsou pravidelně jednou ročně
- vyšetření zraku a sluchu jednou ročně
- návštěva zubního lékaře se nechává na první dva roky. Péče o zuby musí být pravidelná a další vyšetření by mělo být každým půlrokem.
- Očkování se provádí běžně podle standardního rozpisu. Navíc se doporučuje očkování proti rýmě a lehkému kašli, ke kterému jsou více náchylní.

ADRESY A ODKAZY

Klub Downova syndromu

Klub rodičů a přátel s DS, Štíbrová 1691, 182 00 Praha 8

Modrá sedmikráska, klub rodičů a přátel dětí s DS, Ibsenova 1, 623 00 Brno _ Lesná

Ovečka, o. p. s. Riegrova 17, 370 00 České Budějovice

Některé z internetových odkazů

www.alfabet.cz – informační servis pro rodiče dětí se zdravotním postižením

www.dobromysl.cz – informace o problematice zdravotního postižení, především mentálního postižení a autismu

www.helpnet.cz – informační portál pro osoby se specifickými potřebami

www.infopostel.cz – informační systém pro zdravotně postižené

www.internetporadna.cz - anonymní poradenství u zdravotního poradenství

www.nrzp.cz – národní rada zdravotně postižených ČR

www.trisomie21.cz – stránky o DS

www.downsyndrome.com – is the first Internet Social Network that has been created for individuals with Down syndrome

<http://zajednica-down.hr/> - chorvatské sdružení pro Downův syndrom

http://www.ds-health.com/ds_sites.htm - DS sites

